

ПРОГРАММА ЛАБОРАТОРНОЙ ДИАГНОСТИКИ АЛЬФА-МАННОЗИДОЗА

ГОРЯЧАЯ ЛИНИЯ ПРОГРАММЫ 8-800-707-08-66

ВЫДЕЛЕННАЯ ПОЧТА ПРОГРАММЫ service@testfor.life

САЙТ ПРОГРАММЫ <https://testfor.life/>

О ПРОГРАММЕ

Программа диагностики альфа-маннозидоза проводится с целью обеспечения пациентов современными методами лабораторной диагностики в рамках принятой клинической практики.

Программа предусматривает проведение лабораторной диагностики для пациентов с подозрением на альфа-маннозидоз, и позволяет лечащему врачу направлять на лабораторную диагностику биоматериал своих пациентов и получать результаты проведенной диагностики.

Программа реализуется компанией ООО «МедКоннект» при поддержке компании ООО «Къези Фармасьютикалс». Участие в Программе бесплатное.

В Программе участвуют только врачи.

АНАЛИЗЫ ДОСТУПНЫЕ В РАМКАХ ПРОГРАММЫ

Для пациентов с подозрением на альфа-маннозидоз в рамках Программы предусмотрено проведение одного БАЗОВОГО АНАЛИЗА:

- Энзимодиагностика: определение активности альфа-D-маннозидазы.
- В рамках Программы возможно проведение ДОПОЛНИТЕЛЬНЫХ* лабораторных анализов (по результатам проведенного базового анализа):
 - Частая мутация в гене MAN2B1
 - Полный анализ гена MAN2B1
 - Поиск выявленной в семье мутации у родственников (1 человек, 1 мутация)
 - Валидация 1 мутации в одной ядерной семье (мать, отец, пробанд)

*Дополнительные анализы выполняются поэтапно в случае снижения активности альфа-D-маннозидазы у пациента по результатам базового анализа (по согласованию с оператором программы).

*Каждый анализ выполняется только один раз для каждого пациента. Повторные анализы не предусмотрены.

- Для проведения базового анализа на диагностику направляются сухие пятна крови на DBS-карте (фильтр-карте). Для получения сухих пятен кровь берут из пальца, также возможно использование венозной крови, взятой из пробирки с ЭДТА.

- Если при базовом анализе будет обнаружено снижение активности альфа-D-маннозидазы, то дополнительный анализ на выявление «Частой мутации в гене MAN2B1» будет проведен по умолчанию. Этот анализ будет выполнен на основе биоматериала, который уже был направлен для исследования в рамках базового анализа. Если для проведения исследования «Частая мутация в гене MAN2B1» потребуется цельная кровь, взятая в пробирку с ЭДТА, оператор Программы свяжется с врачом по телефону, чтобы сообщить об этом и организовать курьерскую доставку.
- Для проведения последующих дополнительных анализов на диагностику направляются сухие пятна крови на DBS-карте (фильтр-карте) или периферическая кровь, забранная из вены пациента, в пробирке с ЭДТА.

ЛАБОРАТОРИИ

Все лабораторные исследования в рамках Программы выполняются на базе лабораторий* ведущих научно-исследовательских медицинских центров РФ:

- ФГБНУ «МГНЦ» (Москва)
- ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России (Москва)
- ФГБНУ «НИИ АГир им. Отта» (Санкт-Петербург)

*Включенные в Программу лаборатории специализируются на проведении ферментных и молекулярно-генетических исследований.

КРИТЕРИИ ВКЛЮЧЕНИЯ ПАЦИЕНТОВ В ПРОГРАММУ ДЛЯ ОТПРАВКИ БИОМАТЕРИАЛА НА ДИАГНОСТИКУ

В Программу включаются пациенты, соответствующие следующим критериям отбора:

1. У пациента должны быть выражены минимум 2 из нижеперечисленных симптомов

- **тугоухость (различной степени выраженности и этиологии)**
- **деформации скелета**
- **задержка моторного и/или психоречевого развития**
- **рецидивирующие инфекции**

2. Гражданство РФ

3. Подписанное пациентом / законным представителем пациента информированное согласие на участие в программе, обработку и хранение персональных данных

В соответствии с требованиями российского законодательства в отношении защиты частной информации (Федеральный закон от 27.07.2006 года №152-ФЗ «О персональных данных») с каждым пациентом, образцы биоматериала которого отправляются на диагностику в рамках Программы, должно быть подписано информированное согласие на обработку персональных данных. Для подтверждения соответствия условиям на каждого включаемого в программу пациента **обязательно** должна быть предоставлена скан/фото-копия Согласия на обработку персональных данных, подписанного пациентом.

БИОМАТЕРИАЛ ДЛЯ АНАЛИЗА

На каждый вид анализа направляется определенный биоматериал. Инструкция с преаналитическими требованиями к подготовке образцов предоставляется врачу после регистрации в личном кабинете.

Базовый анализ	Определение активности альфа-D-маннозидоза (энзимодиагностика)	сухие пятна крови на DBS-карте (фильтр-карте)
Дополнительный анализ* (по результатам проведенного базового анализа)	Частая мутация в гене MAN2B1	<u>дополнительно по запросу лаборатории для исследования на частые мутации:</u> периферическая кровь – 2 пробирки с ЭДТА по – 2–4 мл (в зависимости от возраста пациента)
Дополнительный анализ* (по результатам проведенного базового анализа)	Полный анализ гена MAN2B1	сухие пятна крови на DBS-карте (фильтр-карте) или периферическая кровь – 2 пробирки с ЭДТА по – 2–4 мл (в зависимости от возраста пациента)
Дополнительный анализ* (по результатам проведенного базового анализа)	Поиск выявленной в семье мутации у родственников (1 человек, 1 мутация)	сухие пятна крови на DBS-карте (фильтр-карте) или периферическая кровь – 2 пробирки с ЭДТА по – 2–4 мл (в зависимости от возраста пациента)
Дополнительный анализ* (по результатам проведенного базового анализа)	Валидация 1 мутации в одной ядерной семье (мать, отец, пробанд)	сухие пятна крови на DBS-карте (фильтр-карте) или периферическая кровь – 2 пробирки с ЭДТА по – 2–4 мл (в зависимости от возраста пациента)

ПОДАЧА ЗАЯВКИ НА АНАЛИЗ и ДАТА ВЗЯТИЯ ОБРАЗЦА

- При подаче заявки на исследование сухих пятен крови пациента материал **может быть готовым** на момент создания заявки, плановое взятие биоматериала необязательно.
- При подаче заявки на исследование образцов периферической крови пациента в пробирке с ЭДТА все заявки являются **плановыми**. Врач подает заявку на транспортировку образца, который еще **не должен быть готовым**. Это связано с тем, что сроки хранения и доставки образца крайне сжатые (до 48-72 часов). В связи с этим дата взятия образца у пациента должна совпасть с датой приезда курьерской службы. Для организации приезда курьера требуется 1-2 дня.
- Другой важный момент – дни приема лабораторией биоматериала на анализ. Материал на анализ принимается с понедельника по четверг, в связи с этим планировать взятие биоматериала желательно на первые 3 дня недели (понедельник, вторник, среда).
 - **Внимание! Как только у врача появился пациент с подозрением на альфа-маннозидоз, которому в рамках Программы требуется провести диагностику, Врач должен сразу же совершить звонок на горячую линию программы 8-800-707-08-66 (звонок бесплатный для всех регионов РФ). Операторы Программы при необходимости помогут врачу подать заявку на пациента.**

НАПРАВИТЕЛЬНЫЙ БЛАНК

- На каждого пациента образцы биоматериала которого направляются на диагностику в рамках Программы, в системе автоматически формируется Направительный бланк. Направительный бланк становится доступным для скачивания после подтверждения заявки оператором. Направительный бланк необходимо распечатать и передать курьеру вместе с биоматериалом. Единственное, что потребуется вручную внести в Направительный бланк – это Действительная дата и время взятия образца, все остальные поля бланка предзаполнены.

ОНЛАЙН-СИСТЕМА ПРОГРАММЫ <https://testfor.life/>

- Программа реализуется на специально созданной технической платформе, которая работает в онлайн режиме. В этой системе проводится регистрация врачей-участников, а после проверки

и активации зарегистрированному врачу предоставляется доступ в личный кабинет. В личном кабинете зарегистрированный врач вносит данные на пациентов, образцы которых отправляются на диагностику, заказывает курьера для взятия образца (с обязательным подтверждением вызова курьера со стороны оператора), получает результаты анализа образцов и заключение лаборатории. В личном кабинете врач может видеть статус по всем своим пациентам и образцам, отправленным на диагностику, и результаты по ним. Система представлена в виде сайта с закрытым доступом.

- Для работы с системой необходимо только наличие на компьютере доступа в интернет (для удобства система работает на всех устройствах: компьютер, планшет, мобильный телефон) и не требуется никаких специальных условий или установок. Войти в систему Вы можете с помощью любого интернет-браузера.
- ОНЛАЙН-СИСТЕМА ПРОГРАММЫ <https://testfor.life/>

РЕЗУЛЬТАТЫ АНАЛИЗА

- Отслеживать статус движения образца врач может в своем личном кабинете в онлайн-системе <https://testfor.life/>.
- Результаты проведенного анализа и Заключение лаборатории доступны для врача в личном кабинете в онлайн-системе <https://testfor.life/> в тот же момент, когда лаборатория подгрузила результаты в онлайн-систему на соответствующего пациента.
- При необходимости оператор может отправить полученное от лаборатории Заключение по результатам анализа на электронную почту врача.
- Результаты анализов предоставляются в личном кабинете в онлайн-системе после поступления образца в лабораторию в следующие сроки:

Исследование	Сроки выполнения исследования		
	ФГБНУ «МГНЦ» (Москва)	ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России (Москва)	ФГБНУ «НИИ АГиР им. Отта» (Санкт- Петербург)
Энзимодиагностика: определение активности альфа- D-маннозидазы	до 10 рабочих дней	до 14 рабочих дней	до 28 рабочих дней
Частая мутация в гене MAN2B1	до 10 рабочих дней	до 21 рабочего дня	до 5 рабочих дней
Полный анализ гена MAN2B1	до 45 рабочих дней	до 30 рабочих дней	до 60 рабочих дней
Поиск выявленной в семье мутации у родственников (1 человек, 1 мутация)	до 10 рабочих дней	до 21 рабочего дня	до 10 рабочих дней
Валидация 1 мутации в одной ядерной семье (мать, отец, пробанд)	до 40 рабочих дней	до 21 рабочего дня	до 15 рабочих дней

При возникновении вопросов по работе Программы обращайтесь по номеру горячей линии **8-800-707-08-66** (звонок бесплатный для всех регионов РФ, с 09:00 до 18:00 МСК) или по адресу электронной почты service@testfor.life